



Imunodeficiência Combinada Grave. O diagnóstico precoce é importante?

Inês Simão¹, Rosalina Valente², João Farela Neves¹, Conceição Neves¹

¹Unidade de Infecçciologia, Consulta de Imunodeficiências Primárias

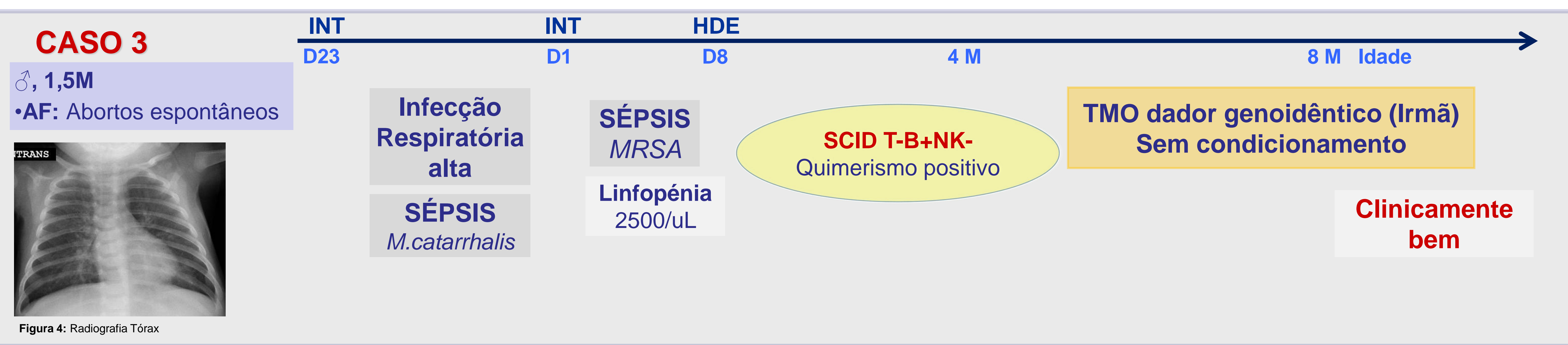
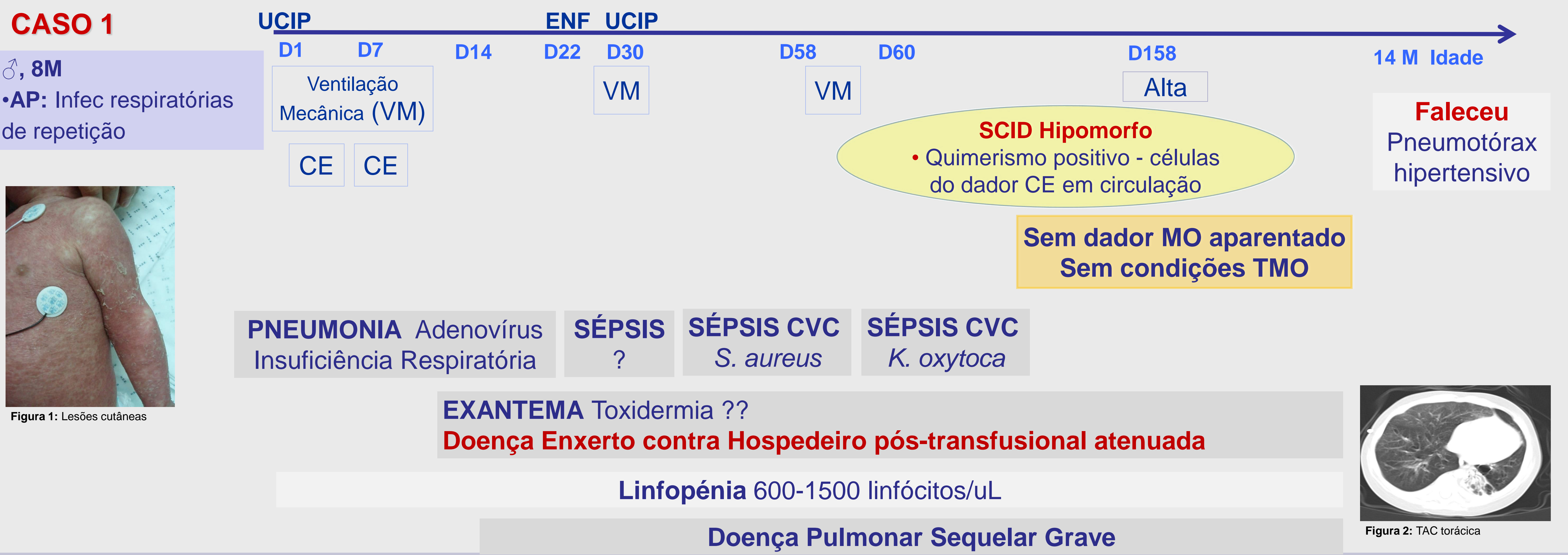
² Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos

Área de Pediatria Médica - Director: Dr. Gonçalo Cordeiro Ferreira Hospital. Dona Estefânia. Centro Hospitalar Lisboa Central EPE



Introdução: A Imunodeficiência Combinada Grave (SCID) caracteriza-se por um defeito grave das células T e B e/ou NK. Não diagnosticada evolui inexoravelmente para a morte no primeiro ano de vida. Um elevado índice de suspeição é fundamental para o diagnóstico precoce, o factor mais importante para a sobrevivência destas crianças.

Apresentam-se três casos clínicos ilustrativos da importância da precocidade diagnóstica no prognóstico final.



Comentário: Esta doença tem uma prevalência não negligenciável, estimando-se cerca de 5-10 casos/ano em Portugal. A suspeição precoce e um diagnóstico rápido (e acessível) permitem curar uma doença que de outra forma é uniformemente fatal.

Bibliografia

1- Matthews DJ et al. Function of the interleukin-2 (IL-2) receptor gamma-chain in biologic response of X-linked severe combined immunodeficient B cells to IL-2, IL-4, IL-13, and IL-15. *Blood* 1995; 85: 38-42; 2- Buckley RH. Hematopoietic stem-cell transplantation for the treatment of severe combined immunodeficiency. *N. Engl. J. Med.* 1999; 340: 508-516; 3- Heymer B. *Histopathological Manifestations of Acute Gvhd; in Clinical and Diagnostic Pathology of Graft-Versus-Host-Disease.* Berlin, Germany, Springer, 2002; 4- Knutsen A, Wall D. Umbilical Cord Blood Transplantation in Severe T-Cell Immunodeficiency Disorders: Two-Year Experience. *J Clin Immunol* 2000;20:477-76